



Jávorfaszörp betegséggel élő felnőtt metabolikus krízisének ellátása

Utassy Kata Rebeka¹, Simonová Erika¹, Reismann Péter¹, Lonkai Bernadett², Hajdú Noémi¹, Sumánszki Csaba¹

1 Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

2 Semmelweis Egyetem Aneszteziológiai és Intenzív Terápiás Klinika

Bevezetés

Jávorfaszörp (máshol: "juhar-", illetve "-szirup") betegség = MSUD: maple syrup urine disease, vagyis elágazó szénláncú aminoaciduria

- Elágazó α -ketosav dehidrogenáz komplex enzimeit kódoló gének egyes mutációja $\rightarrow$ károsodott leucin (Leu), izoleucin (Ile) és valin (Val) metabolizmus $\rightarrow$ felhalmozódó Leu és α -ketoizokapronsav $\rightarrow$ neurotoxicitás, károsodott neurotranszmitter szintézis
- Prevalencia Magyarországon: kb. 1/200 000 születés
- 2007 óta része az újszülöttkori szűrésnek hazánkban
- Altípusok: klasszikus és nem klasszikus (pl. intermedier) formák
- Terápia: korán elkezdett, természetes fehérjében szegény diéta + speciális tápszer (1). Minden nap biztosítandó a megfelelő energiabevitel!
- Anyagcsere kisiklások (katabolikus krízisek) $\leftarrow$ általában fizikai vagy pszichés stressz, interkurrens fertőzések váltják ki

Esetbemutató

-34 éves közepesúlyos értelmi fogyatékossgal élő nőbeteg

-3 éves korában kapott (intermedier) MSUD diagnózist

-4 napja tartó erős hasi fájdalom, többszöri hányás, csekély táplálék- és folyadékbevitel, hullámzó tudatállapot $\rightarrow$ hatvani kórház SBO $\rightarrow$ Semmelweis Egyetem (09.17.)

Hasi ultrahangon diffúz májlézió, koponya CT-n multiplex hypodens lézió (~ alaptergységnek megfelel)

Kezdeti terápia (SBO, Belgyógyászat): 1500 ml 10% glükóz+ 4 g KCl iv., metoclopramid 5 mg/ml iv., ciprofloxacin 2x500 mg, metronidazol 3x500 mg iv., 2x 6 E gyors hatású human insulin sc., 1000 ml cukros tea nasogastricus szondán

pH: 7,13 (09.17., 12:00) $\rightarrow$ 7,2 $\rightarrow$ 7,25 $\rightarrow$ 7,3 (09.18., 06:00)

09.18., 06:00 Ébreszthetetlen; mélyülő tudatzavar, agytörzsi reflexek megtartottak, instabil légút.

Átvétel ITO-ra: Intubálás, invazív lélegeztetés. Hemodinamikai megingás - mellkaskompresszió, adenozin $\rightarrow$ keringés visszatért, szinusz ritmus.

09.19-24., ITO:

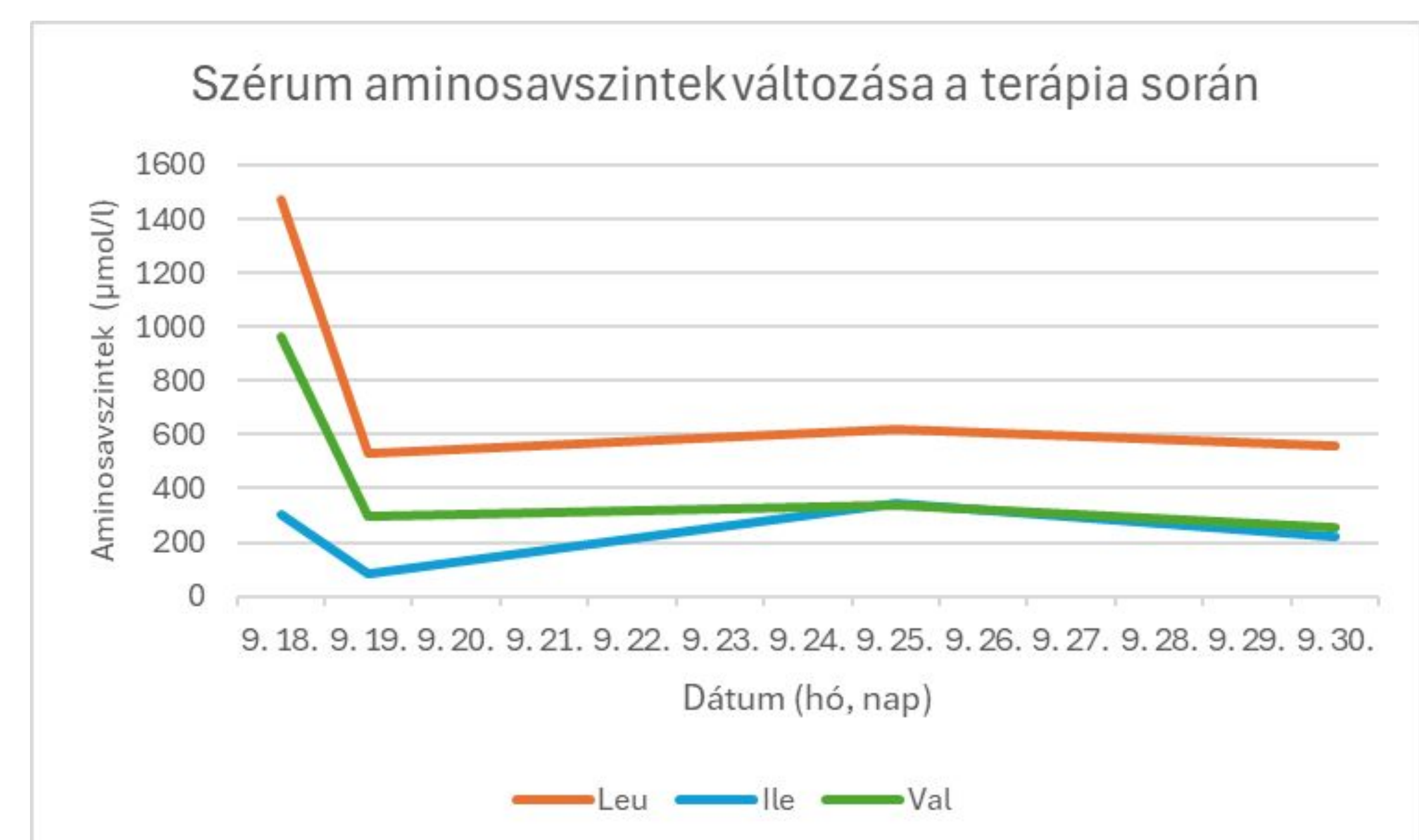
Perzisztáló metabolikus acidózis $\rightarrow$ átmeneti CRRT (folyamatos vesepótló kezelés)

Speciális diéta, első napokban kifejezett kalORIZÁLÁS (2).

Forszírozott folyadékterápia, széles spektrumú antibiotikum, mannitol, LMWH, antipszichotikum, vitaminpótlás.

7. napon extubálás. Csökkenő Leu, Ile és Val szintek (1. ábra).

09.24-10.02, Belgyógyászat: fokozatos mobilizálás, diéta felépítése



1. ábra: Szérum aminosav szintek változása a kórházi ellátás során. Leu: leucin, Ile: izoleucin, Val: valin

Következtetések

Metabolikus krízisek megelőzésében kulcsfontosságú a megfelelő energiabevitel a katabolizmus elkerülésére. A proteolitikus folyamatok eredményeként az elágazó szénláncú aminosavak és metabolitjaik igen rövid időn belül felhalmozódnak, mely extrém súlyos neurológiai tünetek kialakulásához vezethet. Katabolikus krízis ellátásakor a kifejezett kalORIZÁLÁS mellett a cél a felhalmozódott aminosavak és α -ketosavak eltávolítása (forszírozott folyadékbevitel, szükség esetén vesepótló kezelés útján).

(1) Deon M et al. Treatment of maple syrup urine disease: Benefits, risks, and challenges of liver transplantation. International Journal of Developmental Neuroscience (2023) Vol 83 Issue 6 P 489-504
(2) de Lonlay Pet al. Real-world management of maple syrup urine disease (MSUD) metabolic decompensations with branched chain amino acid-free formulas in France and Germany: A retrospective observational study. JIMD Rep. 2021 Mar 6;59(1):110-119.